

ABSTRACT

FGF23 y raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X

ALUMNADO: Castaño-Pérez, S.¹, Cruz-Roldán, I.¹, Lozano-Navidad, V.¹, Redondo-Ramírez, M.²,

PROFESORA COORDINADORA: León-Rodríguez, E.¹

INVESTIGADORA: García-Sáez, RM.²

¹I.E.S Fidia de Córdoba

²Colegio Británico de Córdoba.

³Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC). Hospital Universitario Reina Sofía. Universidad de Córdoba (Córdoba, España).

Resumen

La función principal del factor de crecimiento de fibroblastos número 23 (FGF23) en el riñón es la eliminación del fósforo por la orina. El raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X es un desorden hereditario debido a una mutación en el gen PHEX. PHEX codifica una enzima que degrada proteínas como FGF23, por lo que una mutación en PHEX causaría un incremento en los niveles de FGF23 en el plasma. Se establece la hipótesis de que un incremento de los niveles de FGF23 en ratones mutantes (HYP) con raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X provocará una mayor excreción de fósforo y calcio. El objetivo del estudio fue identificar el genotipo de los ratones en relación con el desarrollo de la enfermedad y analizar las diferencias en su metabolismo mineral, específicamente en los niveles de fósforo y calcio. Los resultados confirmaron un incremento significativo de FGF23 en los ratones HYP; sin embargo, no se observaron diferencias en la excreción urinaria de estos minerales. Esto demuestra que, a las 10 semanas, los ratones HYP a pesar de presentar un aumento en FGF23 este aún no ha generado efectos evidentes en la composición de la orina, lo que plantea la posibilidad de que otros mecanismos regulen el metabolismo mineral en estos ratones.

Palabras clave: FGF23, Raquitismo, Fósforo, Mutación, HYP.

ABSTRACT

The principal function of fibroblast growth factor number 23 (FGF23) in the kidney is the elimination of phosphate in the urine. X-linked hypophosphatemic rickets is an inherited disorder due to a mutation in the PHEX gene. PHEX encodes an enzyme that degrades proteins such as FGF23; therefore, a mutation in PHEX would cause an increase in plasma FGF23 levels. It is hypothesized that an increase in FGF23 levels in mutant (HYP) mice with X-linked hypophosphatemic rickets will lead to increased phosphorus and calcium excretion. The aim of the study was to identify the genotype of the mice in relation to the development of the disease and to analyze differences in their mineral metabolism, specifically in phosphate and calcium levels. The results confirmed a significant increase of FGF23 in HYP mice; however, no differences in urinary excretion of these minerals were observed. This demonstrates that, at 10 weeks, HYP mice despite showing an increase in FGF23 have not yet generated evident effects on urine composition, raising the possibility that other mechanisms regulate mineral metabolism in these mice.

Key words: FGF23, Rickets, Phosphate, Mutation, HYP.